

COMMENT UTILISER  
CE CODEX INTERACTIF?



# le codex des maladies rares

cmg

fsmp

les repérer

groupe de maladies suspecté

y penser

pourquoi?  
quand?

situation inexplicable  
ou incompréhensible

diagnostic inconnu  
mais combinaison  
de symptômes évocateurs

orienter

diagnostic connu  
ou  
symptômes évocateurs

gérer le doute  
et l'incertitude diagnostique

situation urgente

antécédents familiaux

accompagner

grande bibliothèque



GROUPE DE MALADIES SUSPECTÉ



Si un groupe de maladies est suspecté ou en cas de doute : contacter la filière de santé maladies rares en charge de l'organe concerné. Elle vous orientera vers un centre de référence pour un avis.

Ces centres spécialisés rassemblent une équipe pluridisciplinaire ayant l'expertise nécessaire pour confirmer un diagnostic et initier la prise en charge du patient.



SITE WEB MALADIES RARES INFO SERVICE NO GRATUIT 0800 40 40 43

TRAVAILLEZ LA FILIÈRE EN CHARGE DE L'ORGANE IMPLIQUÉ LES 23 FILIÈRES MALADIES RARES

PRÉSENTATION DES FIÈVRES DES MALADIES RARES



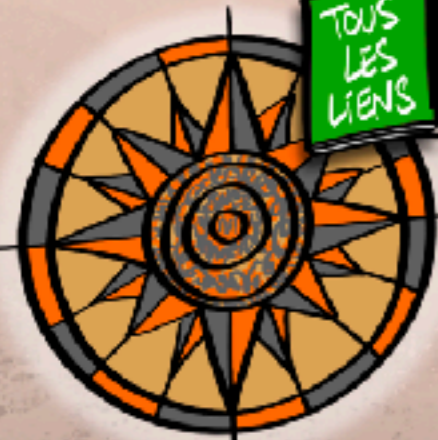
SITUATIONS URGENTES

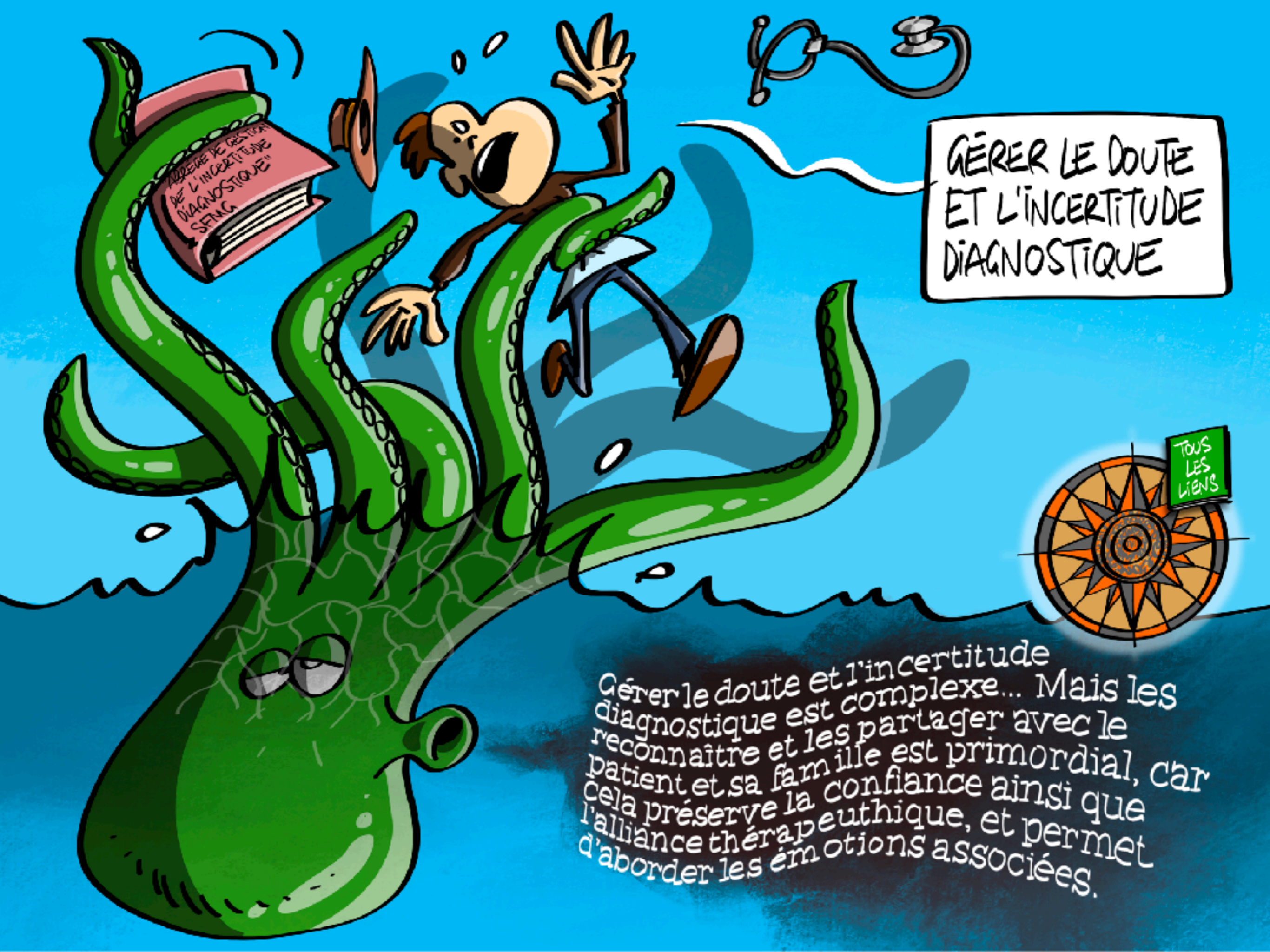
Les patients peuvent se retrouver dans des situations nécessitant des soins en urgence, dues à leur maladie rare ou non.

Pour vous aider à les gérer, Orphanet met à votre disposition des recommandations pratiques sous forme de "Fiches Urgences".

Certains patients peuvent être porteurs d'une "carte urgence". N'hésitez pas à la leur demander.

TOUS LES LIENS





ADRENE DE GESTION  
DE L'INCERTITUDE  
DIAGNOSTIQUE  
SENG

GÉRER LE DOUTE  
ET L'INCERTITUDE  
DIAGNOSTIQUE

TOUS  
LES  
LIENS

Gérer le doute et l'incertitude diagnostique est complexe... Mais les reconnaître et les partager avec le patient et sa famille est primordial, car cela préserve la confiance ainsi que l'alliance thérapeutique, et permet d'aborder les émotions associées.



SITUATION  
INEXPLIQUÉE OU  
INCOMPRÉHENSIBLE

Devant une situation que l'on ne comprend pas ou inexpliquée, l'éventualité d'une maladie rare doit être prise en compte.

Dans cette optique, les Filières de Santé Maladies Rares et le CMC mettent à votre disposition des documents ressources.



TOUS  
LES  
LIENS

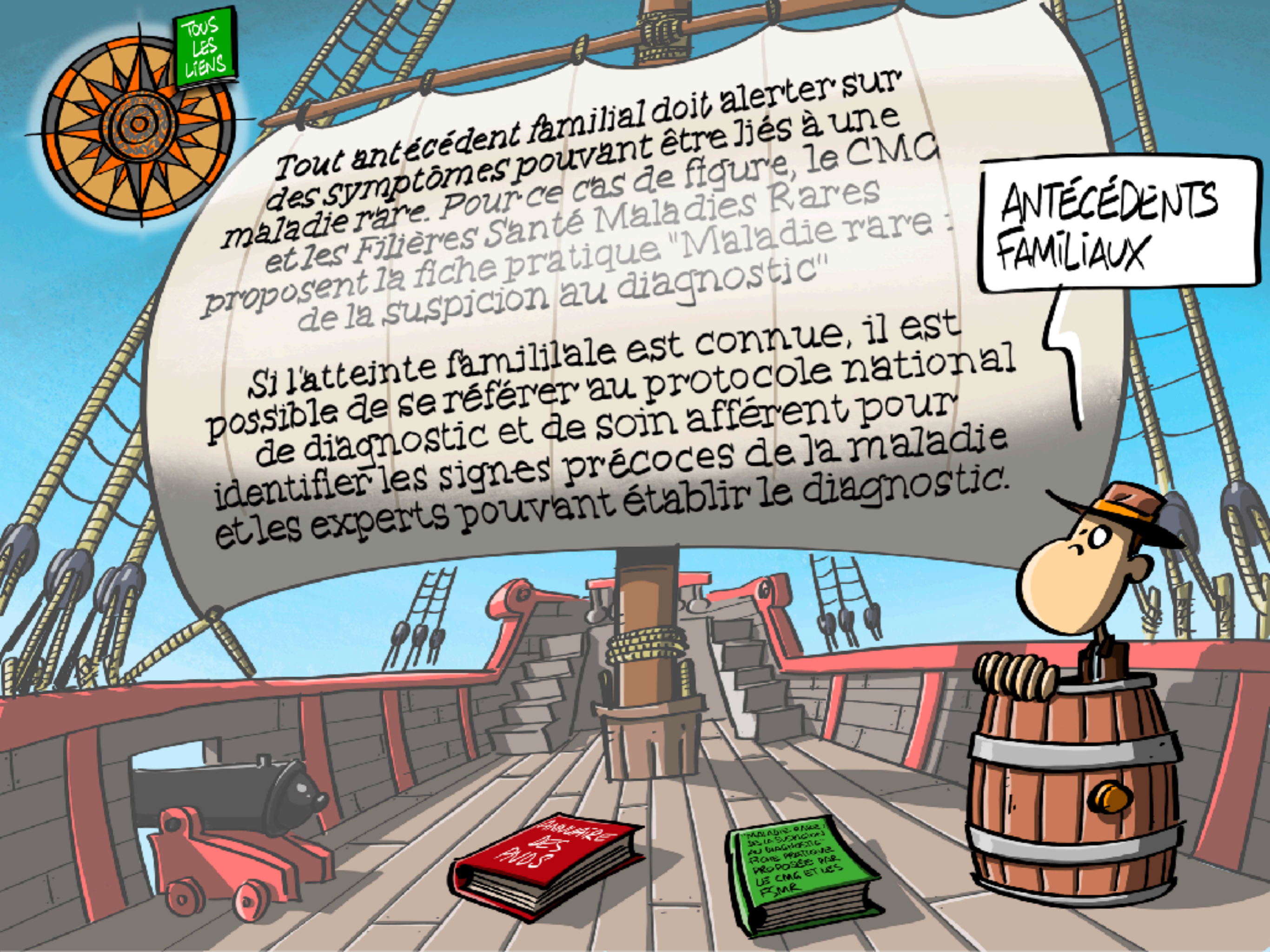
Tout antécédent familial doit alerter sur des symptômes pouvant être liés à une maladie rare. Pour ce cas de figure, le CMA et les Filières Santé Maladies Rares proposent la fiche pratique "Maladie rare : de la suspicion au diagnostic"

Si l'atteinte familiale est connue, il est possible de se référer au protocole national de diagnostic et de soin afférent pour identifier les signes précoces de la maladie et les experts pouvant établir le diagnostic.

ANTÉCÉDENTS  
FAMILIAUX

MANUEL  
DES  
RARS

MALADIE RARE :  
DE LA SUSPICION  
AU DIAGNOSTIC  
FICHE PRATIQUE  
PROPOSÉE PAR  
LE CMA ET LES  
FSMR



Votre patient connaît son diagnostic :

Assurez-vous que votre patient est bien suivi par un centre de référence ou de compétence maladies rares : vous pouvez retrouver la liste des centres sur les sites d'Orphanet et des Filières de Santé Maladies Rares (FSMR).

DIAGNOSTIC  
CONNU

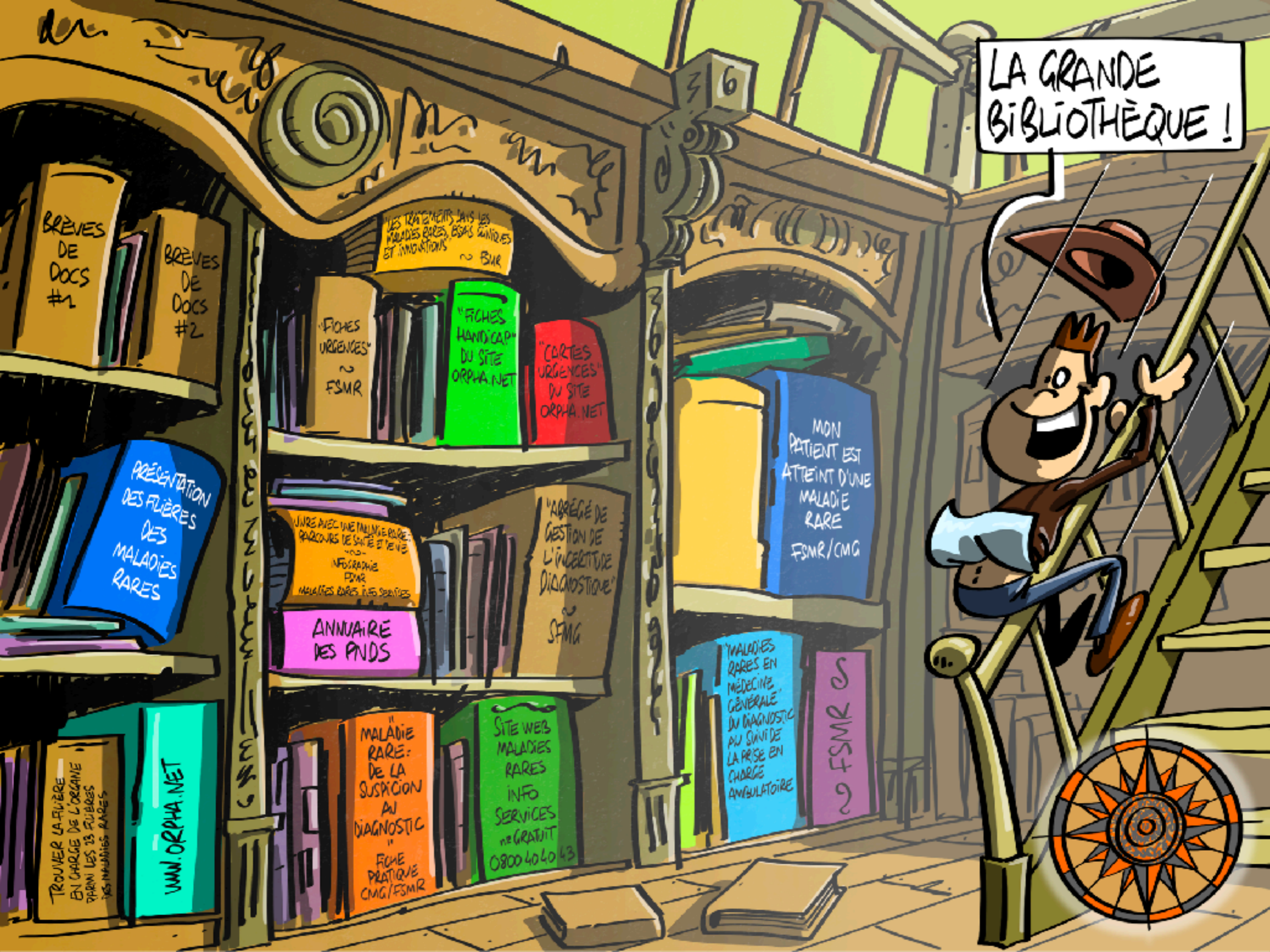
TOUS  
LES  
LIENS

Pour vous accompagner dans la prise en charge de votre patient, il existe des recommandations de bonnes pratiques, les "Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins-PNDS" disponibles sur le site de la Haute Autorité de Santé. Une synthèse à destination du médecin traitant est incluse dans chaque PNDS.

Un diagnostic posé permet au patient de faire face à sa condition et de pouvoir adapter sa vie quotidienne en conséquence (accès aux droits etc.). Les FSMR et Maladies Rares Info Services ont développé une infographie rassemblant toutes les informations utiles au patient "Vivre avec une maladie rare : le parcours de santé et de vie".



LA GRANDE BIBLIOTHÈQUE !



BREVES DE DOCS #1

BREVES DE DOCS #2

LES TRAITEMENTS DANS LES MALADIES RARES, ESSAIS CLINIQUES ET INNOVATIONS ~ BUR

"FICHES URGENCES" ~ FSMR

"FICHES HANDICAP" DU SITE ORPHA.NET

"CARTES URGENCES" DU SITE ORPHA.NET

PRÉSENTATION DES FILIÈRES DES MALADIES RARES

UNIRE AVEC UNE MALADIE RARE: PARCOURS DE SANTÉ ET DE VIE ~ NÉCESSAIRE POUR MALADIES RARES DES SERVICES

"ABRÉGÉ DE GESTION DE L'INCERTITUDE DIAGNOSTIQUE" ~ SFMG

MON PATIENT EST ATTEINT D'UNE MALADIE RARE FSMR/CMG

ANNUAIRE DES PNDS

"MALADIE RARE: DE LA SUSPICION AU DIAGNOSTIC" ~ FICHE PRATIQUE CMG/FSMR

SITE WEB MALADIES RARES INFO SERVICES NE GRATUIT 0800 40 60 43

"MALADIES RARES EN MÉDECINE GÉNÉRALE DU DIAGNOSTIC AU SUITE DE LA PRISE EN CHARGE AMBULATOIRE"

FSMR S

TROUVER LA FILIÈRE EN CHARGE DE L'ORGANE PARMI LES 23 FILIÈRES DES MALADIES RARES

WWW.ORPHA.NET



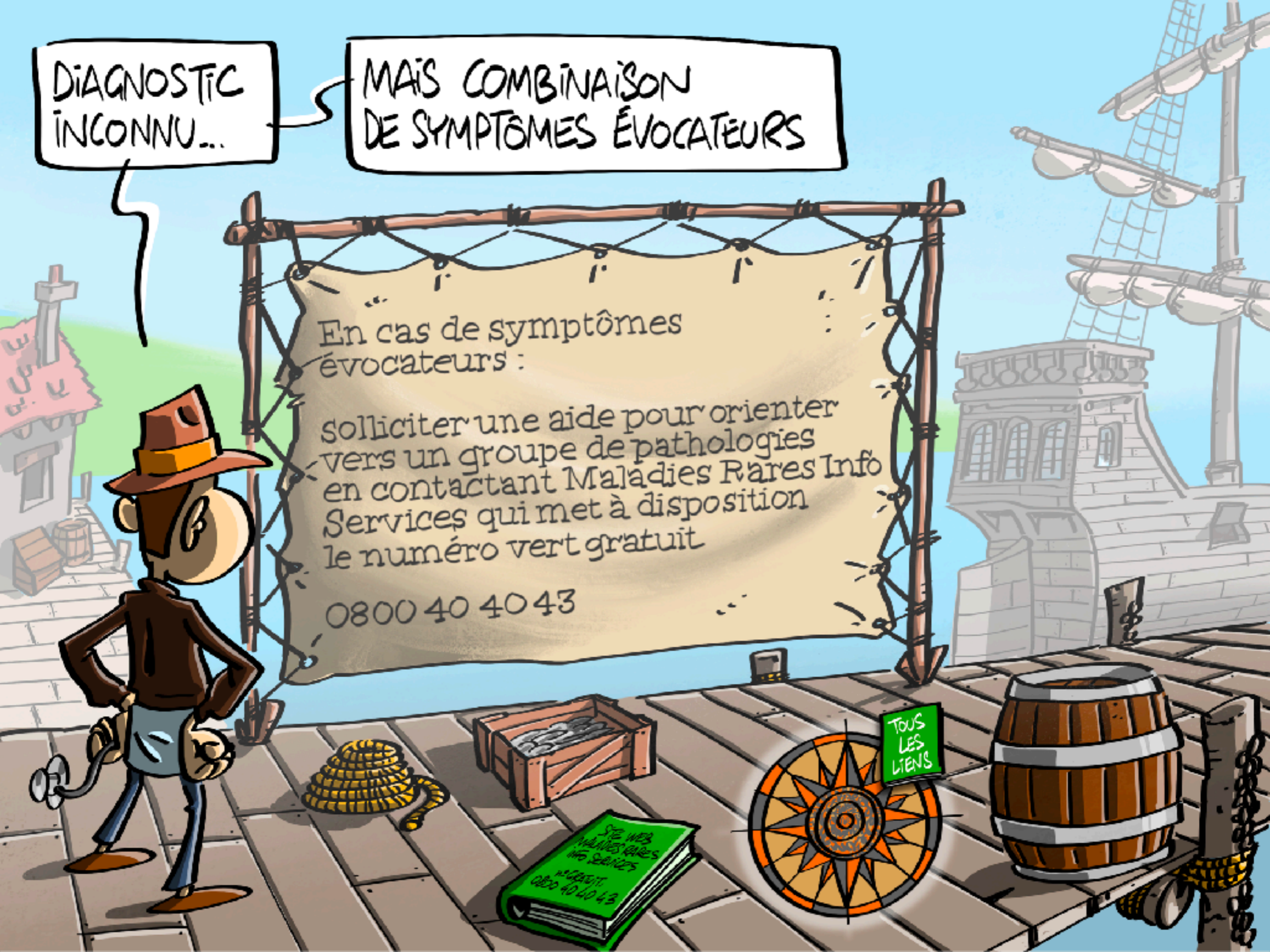
DIAGNOSTIC  
INCONNU...

MAIS COMBINAISON  
DE SYMPTÔMES ÉVOCATEURS

En cas de symptômes  
évocateurs :

solliciter une aide pour orienter  
vers un groupe de pathologies  
en contactant Maladies Rares Info  
Services qui met à disposition  
le numéro vert gratuit

0800 40 40 43



L'IMPORTANCE  
DU DIAGNOSTIC



Les maladies rares,  
au nombre de 7 000,  
touchent près de  
3 millions de personnes

en France, un chiffre  
similaire aux cas de  
cancer. En tant que  
généraliste, 1 patient  
sur 20 de votre

patientèle pourrait être  
atteint d'une de ces  
maladies. Un repérage  
rapide améliore  
significativement leur  
prise en charge,

d'autant plus avec  
l'émergence de  
nouvelles thérapies qui  
peuvent radicalement  
changer la vie des

patients. En effet, alors  
que 80% des maladies  
rares restent sans  
traitement aujourd'hui,  
la recherche offre  
l'espoir de nouvelles  
thérapies.

Dans  
le contexte  
de la médecine  
générale où  
les patients  
consultent

souvent avant  
qu'un diagnostic  
précis puisse être  
posé, les outils

diagnostics  
traditionnels  
peuvent s'avérer  
insuffisants face

aux maladies rares.  
Or, le diagnostic est  
crucial pour  
permettre

au patient de faire face  
à sa condition et  
au médecin  
d'accompagner  
son parcours.



POURQUOI  
Y PENSER ?



QUAND  
Y PENSER ?



ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX

DIAGNOSTIC INCONNU  
COMBINAISON DE  
SYMPTÔMES ÉVOLUTIFS

SITUATION INEXPLIQUÉE  
OU INCOMPRÉHENSIBLE

GÉRER LE DOUTE  
ET L'INCERTITUDE



Penser à une maladie rare peut être pertinent dans plusieurs situations :

- Une situation ou un tableau clinique que l'on ne comprend pas.
- Un tableau associant une combinaison inexplicée de signes cliniques. Une errance diagnostique de plusieurs années chez un patient. Une hospitalisation sans diagnostic clair.
- Une famille "porteuse" ou atteinte.

En attendant, gérer l'incertitude est complexe.

La reconnaître et la partager avec le patient et sa famille préserve la confiance et permet d'aborder les émotions associées. Impliquer le patient dans cette période d'incertitude est essentielle pour une prise de décision concertée : s'accorder sur l'impact d'une attente ou se lancer dans la réalisation de tests diagnostics ou traitements éventuels avec tous les retentissements personnels et familiaux potentiels.


REPÉRER

Une combinaison de symptômes inexplicables ou inhabituels est un bon critère d'alerte pour envisager une maladie rare. Interroger sur l'existence d'une maladie similaire dans la famille est également crucial. Diagnostiquer une maladie rare, c'est d'abord y penser.


ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX



SITUATION INEXPLIQUÉE OU INCOMPRÉHENSIBLE



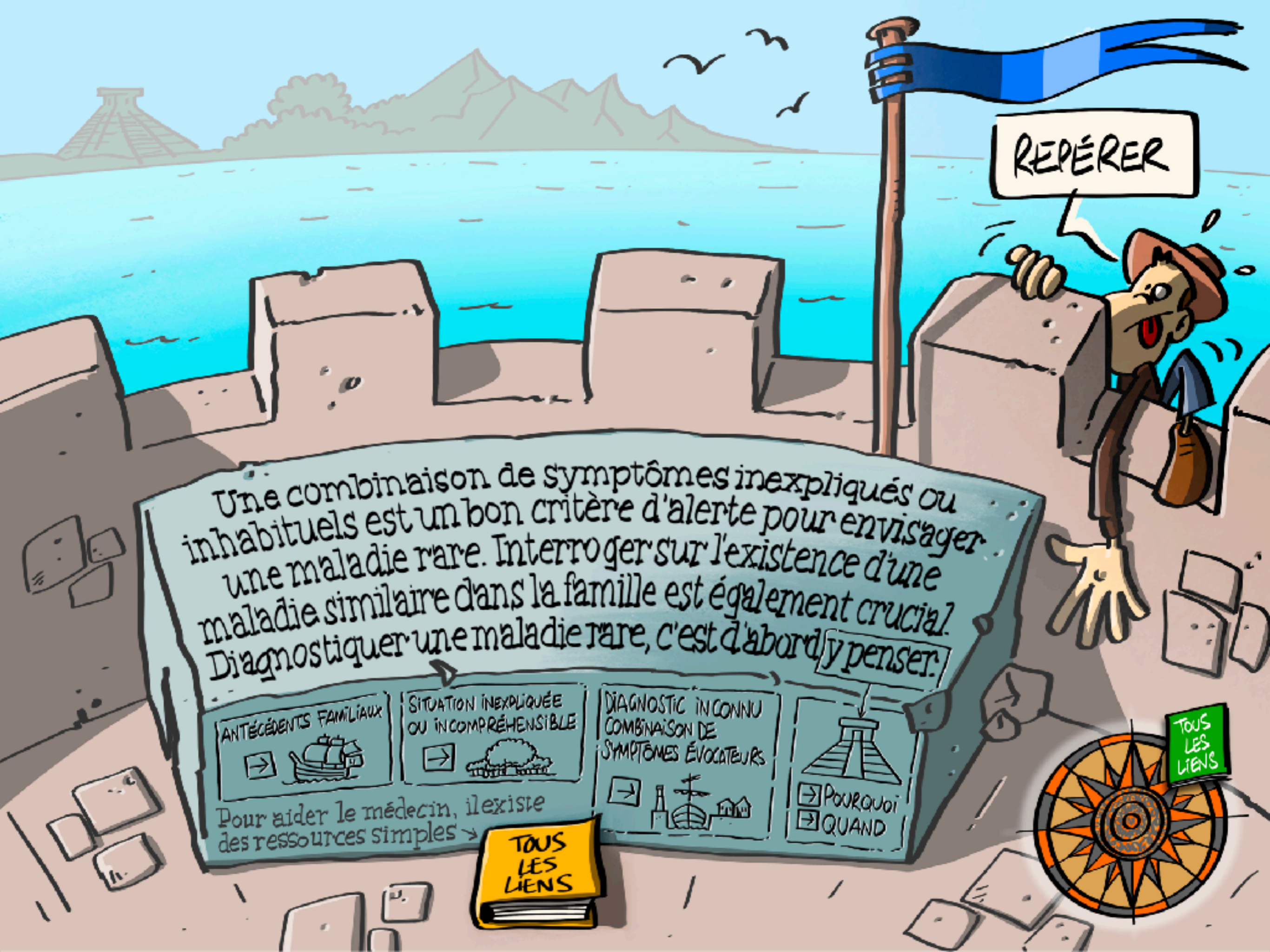
DIAGNOSTIC INCONNU COMBINAISON DE SYMPTÔMES ÉVOCATEURS



POURQUOI QUAND



Pour aider le médecin, il existe des ressources simples →



TOUS  
LES  
LIENS

Face à un tableau clinique inhabituel, à l'impasse diagnostique ou à la suspicion d'une maladie rare, il existe des structures et des professionnels spécialisés qui disposent d'expertises spécifiques et d'outils avancés pour aider dans ces situations complexes.

En premier lieu, le contact avec le centre de référence ou le centre expert est crucial. Ces centres spécialisés ont l'expérience nécessaire pour confirmer un diagnostic difficile et initier la prise en charge du patient. Si le diagnostic est déjà posé, le site orpha.net ou le site des Filières de Santé Maladies Rares peuvent aider à trouver le bon interlocuteur pour la prise en charge du patient. Ces sites fournissent des informations précises sur les maladies rares, les centres experts correspondants et les options thérapeutiques disponibles.

Enfin, en cas de doute persistant, le site Maladie Rares Info Services (qui met à disposition un numéro vert) et la Filière de Santé Maladies Rares dans le champ de l'organe concerné pourront orienter vers les professionnels de santé ou les services les plus adaptés pour confirmer ou infirmer un diagnostic.

ORIENTER



La coordination pour les maladies rares nécessite une collaboration étroite entre tous les acteurs de la santé. Les centres de référence sont essentiels, regroupant des experts pour le diagnostic, le traitement et le suivi des patients. Les médecins généralistes sont des partenaires clés, apportant une vision globale de la santé du patient.

Des ressources comme la brochure "brève de doc #2" peuvent aider à la coordination des soins pour les maladies rares. L'annuaire des PNDS est aussi un outil utile, listant les protocoles de diagnostic et de soins déjà disponibles pour près de 400 maladies rares. En cas d'urgence, les fiches "urgence orphane" fournissent des informations précises sur les mesures à prendre pour des maladies rares spécifiques.

En favorisant une communication fluide et en utilisant les ressources existantes et adaptées, il est possible de renforcer la coordination des soins et assurer une prise en charge optimale des patients atteints de maladies rares.

Pour mieux accompagner il est nécessaire d'avoir connaissance des ressources adaptées à la situation de mon patient.

